

SCIENCES MÉDICALES

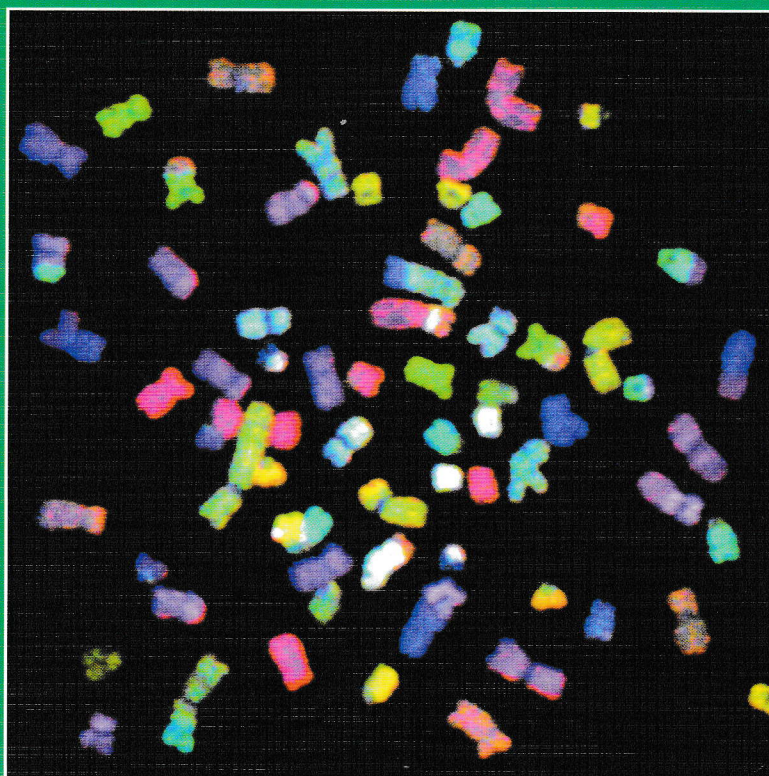
série *Claude Bernard*

Jack J. Pasternak

GÉNÉTIQUE MOLECULAIRE HUMAINE

Une introduction aux mécanismes
des maladies héréditaires

Traduction
de la 1^{re} édition
américaine par
Dominique Charmot



de boeck

GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE HUMAINE

Manuel d'initiation à la génétique humaine, cet ouvrage aborde successivement les rappels de génétique fondamentale, les concepts de la biologie moléculaire et enfin, en prenant appui sur les développements des chapitres précédents, les bases moléculaires de pathologies génétiques judicieusement choisies pour leur valeur heuristique.

L'accent est mis sur les démarches spécifiques à la génétique humaine. Est particulièrement bien traitée la manière dont les techniques les plus récentes sont appliquées à l'identification d'un gène morbide et à la dissection des relations génotype-phénotype. Une des originalités de ce livre est de mettre en regard le fonctionnement cellulaire normal, exposé en préambule, et le fonctionnement pathologique, résultant d'une mutation dont on élucide le mode d'action pour l'intégrer au processus physiologique global.

Chaque chapitre comporte un résumé, des mots clés, des questions de compréhension. Un lexique clair complète l'ouvrage destiné tout particulièrement aux professeurs et étudiants des 1^{er} et 2^e cycles en biologie, sciences médicales et médecine vétérinaire ainsi qu'aux professionnels du secteur de la santé.

JACK J. PASTERNAK

Ph.D., il a enseigné la biologie et la génétique humaine moléculaire à l'Université de Waterloo, Ontario (Canada). Aujourd'hui professeur émérite, il est l'auteur de plusieurs manuels parmi lesquels Molecular Biotechnology, en collaboration avec son collègue Bernard R. GLICK, et le présent ouvrage.

PASTERNAK 110147
ISBN 2-7445-0147-6



Sommaire

Partie 1

LES BASES DE LA GÉNÉTIQUE	1
CHAPITRE 1 Comprendre les maladies humaines	3
CHAPITRE 2 Les éléments de base de la génétique : les chromosomes	21
CHAPITRE 3 Les éléments de base de la génétique : les lois de Mendel sur l'hérédité et la liaison génétique	41

Partie 2

PRINCIPES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MOLÉCULAIRE	81
CHAPITRE 4 La biologie moléculaire du gène	83
CHAPITRE 5 Les techniques de l'ADN recombiné	117
CHAPITRE 6 La cartographie génétique et physique du génome humain	161
CHAPITRE 7 Découvrir les gènes à l'origine de maladies chez l'homme	209

Partie 3

BASES MOLÉCULAIRES DE MALADIES ET DYSFONCTIONNEMENTS GÉNÉTIQUES	233
CHAPITRE 8 Génétique moléculaire des pathologies musculaires	235
CHAPITRE 9 Génétique moléculaire des maladies neurologiques	265
CHAPITRE 10 Génétique moléculaire de l'œil	319
CHAPITRE 11 Génétique moléculaire des pathologies mitochondriales	357
CHAPITRE 12 Génétique moléculaire du cancer	377
CHAPITRE 13 La thérapie génique humaine	433
GLOSSAIRE	469
INDEX	493
TABLE DES MATIÈRES	505